

GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

Intolerancia hereditaria a la fructosa

junogenetics.com

¿Qué es la Intolerancia hereditaria a la fructosa?

La intolerancia hereditaria a la fructosa (HFI) es un trastorno autosómico recesivo del metabolismo de la fructosa (véase este término), que resulta de una deficiencia de la actividad de la fructosa-1-fosfato aldolasa hepática y que provoca trastornos gastrointestinales e hipoglucemia postprandial tras la ingestión de fructosa. La HFI es una enfermedad benigna cuando se trata, pero es potencialmente mortal si no se trata.

La HFI suele presentarse en la infancia en el momento del destete (cuando se añade fructosa a la dieta), manifestándose con hipoglucemia, acidosis láctica, cetosis con vómitos recurrentes, dolor abdominal y manifestaciones sistémicas tras el consumo de alimentos que contienen fructosa. La ingestión persistente de fructosa y azúcares afines (como la sacarosa y el sorbitol) puede provocar un retraso del crecimiento, hepatomegalia, disfunción tubular proximal, insuficiencia hepática y renal, convulsiones, coma y riesgo de muerte. Todos los pacientes llegan a la edad adulta, desarrollan una aversión natural a la fruta/dulce y refieren una historia de vómitos e hipoglucemia de por vida tras la ingestión de fructosa. La caries dental está ausente en una proporción significativa de la población adulta con HFI (lo que puede dar una pista para el diagnóstico). A veces, el diagnóstico puede hacerse en un adulto que, debido a su aversión a la fructosa, ha excluido desde la infancia todos los alimentos que contienen fructosa.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Intolerancia hereditaria a la fructosa?

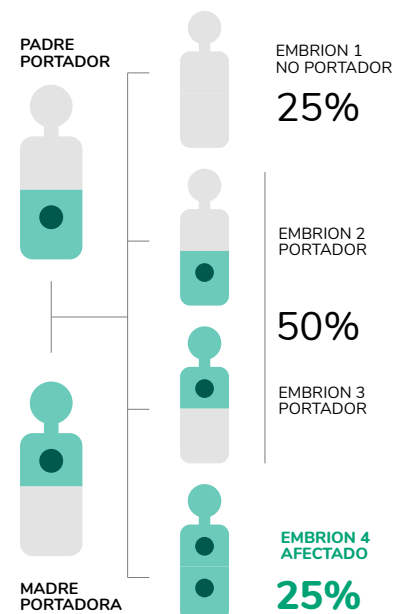
Si eres portador de Intolerancia hereditaria a la fructosa, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Intolerancia hereditaria a la fructosa, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Intolerancia hereditaria a la fructosa?

Cuando ambos padres son portadores de la Intolerancia hereditaria a la fructosa, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

